

Identificación de variantes genéticas asociadas con susceptibilidad familiar cáncer de mama y/u ovario en pacientes del Suroccidente colombiano

Laura Cifuentes C.^{*}, Ana Lucía Rivera Herrera, Guillermo Barreto

Grupo Genética Molecular Humana, Departamento de Biología, Universidad del Valle, Cali, Colombia
Correo electrónico: lauracifuentes@gmail.com (L.C. C.).

Introducción: Las mutaciones germinales en BRCA1/BRCA2 son el principal factor de riesgo para cáncer de mama (CM) familiar. Estos genes explican una fracción de los casos, los demás se asocian con genes de baja penetrancia.

Objetivo: Identificar mutaciones relacionadas con el desarrollo de CM y/u ovario familiar en genes de alta y baja penetrancia en pacientes del Suroccidente colombiano.

Materiales y métodos: A 72 pacientes (58 familias) con CM y/u ovario familiar del Suroccidente colombiano se les realizó barrido completo de los genes BRCA1/BRCA2 mediante SSCP's y secuenciación. Las variantes de significado clínico desconocido (VUS) fueron evaluadas mediante herramientas *in silico*.

Para las variantes RAD51 135G>c, XRCC3 T241M, ATM5557G>A, ATMIVS24-9delT, ATMIVS38-8T>C, CHEK2*1100delC se llevó a cabo un estudio de casos (n=54) y controles (n=59) y se calcularon los OR.

Resultados: Para BRCA1 cuatro familias (6,9%) presentaron mutaciones, encontramos tres VUS sobre las cuales se practicaron herramientas bioinformáticas; se concluyó que dos son probablemente deletéreas. Para BRCA2 ocho familias (13,8%) presentaron mutaciones, encontramos tres VUS: de las cuales se concluyó que dos son probablemente deletéreas. Ninguna de estas mutaciones ha sido reportada previamente en Colombia.

Para XRCC3 T241M la frecuencia del alelo M fue mayor en casos que en controles; los portadores del alelo M tienen 2,63 veces incrementado el riesgo de CM.

Conclusiones: Dos variantes en BRCA1, dos en BRCA2 y la variante XRCC3 T241M son marcadores importantes para ser tenidos en cuenta en el diagnóstico de predisposición a CM y/u ovario familiar en pacientes del Suroccidente colombiano.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.051>

Programa alternativo para la tamización de cáncer de cuello en Colombia basado en la prueba ADN-VPH. Estudio piloto de implementación

Carolina Wiesner^{a,*}, Lina María Rincón^b, Óscar Gamboa^b, Mauricio González^c

^a Dirección General, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^b Grupo Área Unidad de Análisis, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^c Subdirección de Enfermedades No transmisibles, Ministerio de Salud, Bogotá D. C., Colombia
Correo electrónico: cwiesner@cancer.gov.co (C. Wiesner).

Introducción: La tamización de cáncer cervical con citología ha alcanzado coberturas aceptables en Colombia, pero el alto porcentaje de falsos negativos y la ausencia de un programa organizado dificultan un impacto favorable; por lo que las pruebas de VPH implementadas en un programa organizado de tamización fueron recomendadas en el país.

Objetivo: Evaluar el desempeño del programa de tamización basado en pruebas ADN-VPH en el sistema de salud colombiano.

Materiales y métodos: Ensayo comunitario en Colombia desarrollado en tres fases: planeación, intervención y evaluación. En la fase de intervención se realizó diseño/difusión de estrategias de comunicación a mujeres, capacitación a profesionales de salud, tamización con prueba VPH o citología y seguimiento a mujeres en seis municipios del país. Finalmente, se evaluaron los resultados de la implementación de estas estrategias y de desenlaces clínicos.

Resultados: La prueba VPH fue bien aceptada entre mujeres pero no entre patólogos y citólogos. Profesionales de la salud sobreestiman la sensibilidad de la citología y muestran sobre-preocupación por la infección por VPH en mujeres menores de 30 años. En 4 años 31.753 mujeres fueron incluidas, 16.375 con prueba VPH y 15.328 con citología. La prevalencia de VPH de alto riesgo fue de 11,0%, de anomalías citológicas 4,5%, y de persistencia de la infección 30,8%. Las tasas de detección de NIC2+ y NIC3+ fueron significativamente mayores con la prueba VPH que con la citología.

Conclusiones: El programa de tamización con pruebas ADN-VPH muestra resultados favorables en detección de lesiones en relación a la citología; sin embargo, es imprescindible superar las barreras propias del sistema de salud.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.052>

Estudio farmacocinético de meropenem en pacientes con neutropenia febril postquimioterapia en el Instituto Nacional de Cancerología

Lorena Lizet Jiménez Bastidas^{a,*},
Sonia Isabel Cuervo Maldonado^{b,c,d},
Edelberto Silva Gómez^{a,c}, Jorge Augusto Díaz Rojas^{a,c},
José Camilo Álvarez^{b,c}, Ricardo Sánchez Pedraza^{b,c},
Julio César Gómez Rincón^{c,d}, Jorge Alberto Cortés Luna^{b,c}

^a Departamento de Farmacia, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D. C., Colombia

^b Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D. C., Colombia

^c Grupo en enfermedades infecciosas en cáncer y alteraciones hematológicas (Greicah), Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^d Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

Correo electrónico: lljimenezb@unal.edu.co (L.L.J. Bastidas).